

PATIENT/IN (ggf. Aufkleber)
 Name _____
 Vorname(n) _____
 Geburtsdatum _____
 Anschrift _____

 weiblich männlich
 Ethnische Herkunft _____
 (evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

Kooperationspartner/ Probeneingang:
 Institut für Humangenetik
 Uniklinik Köln
 Kerpener Str. 34, 50931 Köln
 Tel: 0221/478-86811

EILT
Besteht eine Schwangerschaft?
 ja nein
Bei wem? _____
SSW: _____

Die Array-CGH-Untersuchung kann nur bei Vorliegen einer Einverständniserklärung und des ausgefüllten umseitigen Formulars „Anforderung postnatale Array-CGH-Untersuchung“ erfolgen.
 (für gesetzlich versicherte Patienten gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik nach § 135 Abs. 2 SGB V)

Einwilligungserklärung zur genetischen Laboruntersuchung
 (lt. Gendiagnostik-Gesetz)

Ich bin durch die/den u.a. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Störung/Diagnose**

_____ notwendig sind (bitte vom Arzt eintragen). Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z.B. EDTA-Blut, Gewebe, Fruchtwasser) einverstanden.

Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden:

Ich bin mit der **Aufbewahrung** von **Untersuchungsmaterial** zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.

Ich bin mit der **Aufbewahrung** von **Untersuchungsmaterial** für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich bin mit der **Aufbewahrung** der **Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden

Ich bin mit der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrages und der zur Untersuchung notwendigen personenbezogenen Daten an das Universitätsklinikum Köln - Institut für Humangenetik - oder bei Bedarf an ein anderes spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

Ich möchte über ggf. erhobene **Nebenbefunde** der genetischen Diagnostik informiert werden, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Störung/Diagnose stehen.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges **Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen** und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird.

Ich bin damit einverstanden, dass ggf. erhobene **Daten/Ergebnisse** über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der **Lehre und Ausbildung** sowie **wissenschaftliche Zwecke** genutzt und anonymisiert in **Fachzeitschriften** und öffentlich zugänglichen **humangenetischen Datenbanken** veröffentlicht werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der **verantwortlichen ärztlichen Person** an folgende Ärzte geschickt werden:

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

Die Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Eine vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung nach GenDG liegt mir vor.

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in)/
gesetzlicher Vertreter

Name des Arztes in

Stempel und Unterschrift
des Arztes

Anforderung postnatale Array-CGH-Untersuchung

Kontakt: Prof. Dr. Christian Netzer, Tel. 0221/478-86811; christian.netzer@uk-koeln.de

Verwendetes Array-CGH-Format: 180k-Array der Firma *Agilent Technologies*

KOSTENÜBERNAHME

- Kasse ambulant: Für die Untersuchung ist ein Laborabrechnungsschein Muster 10 erforderlich mit dem Auftragsstext „Array-CGH bei [Angabe der Indikation, s.u.]“; dadurch wird das Laborbudget des einsendenden Arztes nicht belastet.
ACHTUNG: Nach der EBM-Änderung vom 01.07.2016 ist die Array-CGH nur berechnungsfähig, wenn die Fragestellung beim Patienten aufgrund der Analyseergebnisse der konventionellen Chromosomenanalyse (s. u.) nicht vollständig beantwortet werden konnte.
- Kasse stationär: Rechnung an Einsender
- Privat ambulant: Rechnung an Patient; für die Untersuchung ist eine Zusage der Kostenübernahme durch die private Krankenversicherung erforderlich. Bitte fordern Sie bei uns einen Kostenvoranschlag an.
- Privat stationär: Rechnung an Patient; für die Untersuchung ist eine Zusage der Kostenübernahme durch die private Krankenversicherung erforderlich. Bitte fordern Sie bei uns einen Kostenvoranschlag an.

INDIKATIONEN

- Es liegt eine Intelligenzminderung und/oder eine Entwicklungsverzögerung vor.
- Es liegt eine geistige Behinderung in Kombination mit dysmorphologischen Merkmalen vor.
- Es liegt eine tiefgreifende Entwicklungsstörung des Autismus-Formenkreises vor.
- Es liegt eine Fehlbildung und schwere Funktionsstörung des Gehirns vor, die nicht einer bekannten Ursache zuzuordnen ist.
- Postnatal liegen multiple angeborene Fehlbildungen vor.
- Postnatal liegen multiple dysmorphologische Merkmale vor, die zytogenetisch nicht erfassbare chromosomale Aberrationen als Ursache implizieren.
- Pränatal liegen ultrasonografische Auffälligkeiten eines Feten vor (ACHTUNG: keine Regelleistung des EBM!).
- Sonstiges (vgl. klinische Angaben auf Seite 3): _____
- Segregationsanalyse (qPCR/MLPA) bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Array-CGH-Befund des Kindes.

WURDE BEIM PATIENTEN BEREITS EINE KONVENTIONELLE CHROMOSOMENANALYSE IN BEZUG AUF DIE AKTUELLE INDIKATIONSSTELLUNG DURCH-GEFÜHRT?

- nein (ACHTUNG: bei Kassenpatienten ist die konventionelle Chromosomenanalyse Voraussetzung für die Durchführung der Array-CGH)
- ja (bitte Angabe der zytogenetischen Voruntersuchungen / Vorbefunde)

GIBT ES MOLEKULARGENETISCHE VORUNTERSUCHUNGEN DES PATIENTEN IN BEZUG AUF DIE AKTUELLE INDIKATIONSSTELLUNG?

- nein
- ja (bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen / Vorbefunde)

ART DER UNTERSUCHUNG

- diagnostische Untersuchung
- diagnostische Untersuchung - Segregationsanalyse bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Array-CGH-Befund des Kindes.
- prädiktive Untersuchung (nur in Ausnahmefällen und nach vorheriger Rücksprache)
- vorgeburtliche Untersuchung (nur in Ausnahmefällen und nach vorheriger Rücksprache)

ART DES UNTERSUCHUNGSMATERIALS

- Blut
- DNA
- Sonstiges (bitte vorherige Rücksprache): _____

ENTNAHMEDATUM DES UNTERSUCHUNGSMATERIALS

- entspricht dem Datum auf dem Überweisungsschein
- abweichend vom Datum auf dem Überweisungsschein, und zwar: _____

Anforderung postnatale Array-CGH-Untersuchung

Kontakt: P Dr. Christian Netzer, Tel. 0221/478-86811; christian.netzer@uk-koeln.de

Verwendetes Array-CGH-Format: 180k-Array der Firma *Agilent Technologies*

KLINISCHE ANGABEN

Entwicklungsverzögerung

- Motorisch
 Sprachlich

Äußere Auffälligkeiten / Gesichtsdysmorphien

- _____

Verhaltensauffälligkeiten

- Autistische Verhaltensweisen
 Automatismen
 Hyperaktivität

Neurologische Symptome

- Krampfanfälle
 auffälliges EEG
 Muskelhypotonie

Angeborene Fehlbildungen

- Kardiovaskulär _____
 Urogenital _____
 Skelett/Bewegungsapparat _____
 ZNS _____

Auffällige Wachstumsparameter

- Minderwuchs
 Großwuchs
 Mikrozephalie
 Makrozephalie

Sonstiges:

- _____

IST EIN INDEXPATIENT BEKANNT?

- ja (bitte Angabe von genetischem Verwandtschaftsgrad zu Ihrem Patienten, Mutation und Erkrankung)

- ja, aber zum Indexpatienten liegen keine oder nur unvollständige Informationen vor. In diesem Fall ist die genetische Mutationssuche bei Ihrem Patienten gesondert zu begründen. Die Begründung muss gemäß der KV mindestens die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft Ihres Patienten oder das verbleibende Lebenszeitrisiko für den Erkrankungseintritt erfassen:

- nein

FAMILIENANAMNESE / STAMMBAUM

Familienanamnese im Hinblick auf die aktuelle Indikationsstellung (bitte ggf. mehrere zutreffende Punkte ankreuzen)

- Indexpatient in der Familie bekannt (s. o.)
 Mutter eindeutig betroffen
 Vater eindeutig betroffen
 Familienanamnese nicht erhebbar
 unauffällige Familienanamnese
 Eltern beide eindeutig nicht betroffen
 Mutter eindeutig nicht betroffen, keine Informationen über Vater verfügbar
 Vater eindeutig nicht betroffen, keine Informationen über Mutter verfügbar

Blutsverwandtschaft der Eltern des Patienten

- nein
 ja, und zwar:

Stammbaum (optional)

Proben und Transport

5-10 ml EDTA-Blut / ≥ 1500 ng DNA;

bei Neugeborenen oder sehr kleinen Kindern zumindest 1-2 ml EDTA-Blut (ggf. Rücksprache).

Postversand ungekühlt. Bitte auf sorgfältige **Beschriftung (Name und Geburtsdatum) der Proben** achten!
Ohne ausgefüllte und unterschriebene Einverständniserklärung (s. umseitig) keine Bearbeitung der Proben.

Informationsblatt für die Eltern zur hochauflösenden Untersuchung des Genoms per Array-CGH

Zur Ursachenklärung der Erkrankung Ihres Kindes ist die Analyse des Erbguts mittels Array-CGH sinnvoll. Dies ist eine relativ neue Technik, die die Untersuchung der Erbinformationsträger (Chromosomen) mit ca. 100-fach höherer Auflösung als die bisherige konventionelle (lichtmikroskopische) Chromosomenanalyse ermöglicht.

Bei wahrscheinlich mindestens 10% der Patienten, bei denen durch die konventionelle Chromosomenanalyse keine Ursache für die Erkrankung gefunden wurde, kann mittels Array-CGH eine ursächliche Erbgutveränderung nachgewiesen werden. Punktuelle Veränderungen einer einzelnen Erbinformation, d. h. eines Gens, bleiben aber weiterhin unterhalb der Auflösungsgrenze.

Ebenso wie die bisherigen Untersuchungsmethoden kann auch die Array-CGH unterschiedliche Ergebnisse liefern:

- ⇒ Unauffälliges Ergebnis (d. h. Ausschluss der meisten bekannten Mikrodeletionen/-duplikationen)
- ⇒ Nachweis einer bekannten Erbgutveränderung (erklärt die zur Frage stehende Erkrankung ursächlich)
- ⇒ Nachweis einer unbekannteren Erbgutveränderung (d.h. nur Wahrscheinlichkeitsabschätzung möglich, ob ursächlich oder nicht ursächlich für die zu klärende Erkrankung). In diesem Fall kann die Untersuchung von weiteren Familienmitgliedern (insbesondere der Eltern eines Betroffenen) zur weiteren Abklärung notwendig sein.

Zusätzlich kann im Rahmen einer Array-CGH in seltenen Fällen folgendes Ergebnis vorkommen:

- ⇒ Unerwartete Erbgutveränderung (erklärt zwar nicht die in Frage stehende Erkrankung, stellt aber mitunter ein deutlich erhöhtes Risiko für eine andere Erkrankung in Ihrer Familie dar, an die Sie möglicherweise gar nicht gedacht haben).

Beispiele für letzteren Fall sind: Veränderungen in Chromosomenregionen, die eine Rolle bei Krebs (z.B. Darm- oder Brustkrebs) oder neurologischen Erkrankungen (z.B. Alzheimer-Demenz oder Morbus Parkinson) spielen; Anlageträgerschaften für sog. autosomal-rezessiv oder X-chromosomal-rezessiv erbliche Erkrankungen, die mit individuell unterschiedlich großer Wahrscheinlichkeit bei zukünftigen Kindern von Ihnen oder in nachfolgenden Generationen zur Manifestation einer genetischen Erkrankung führen können (z.B. Zystische Fibrose, Stoffwechselkrankheiten, „Bluterkrankheit“). Nach solchen Erbgutveränderungen wird nicht gezielt gesucht. Sie bleiben daher meist unentdeckt und werden nur im Einzelfall als Nebenfund erhoben. Wir würden Ihnen diese Zufallsbefunde ggf. mitteilen.

Sie können aber gerne den entsprechenden Satz in der Einverständniserklärung (Punkt 5) streichen, damit wir in unserem Befund ausschließlich auf Erbgutveränderungen eingehen, die in einem ursächlichen Zusammenhang mit den Entwicklungsauffälligkeiten Ihres Kindes stehen könnten.